

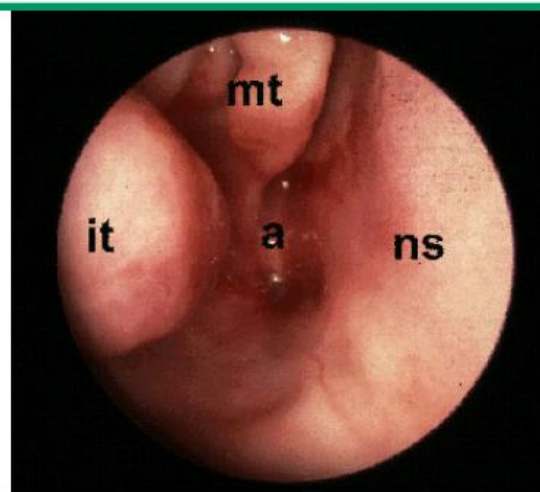
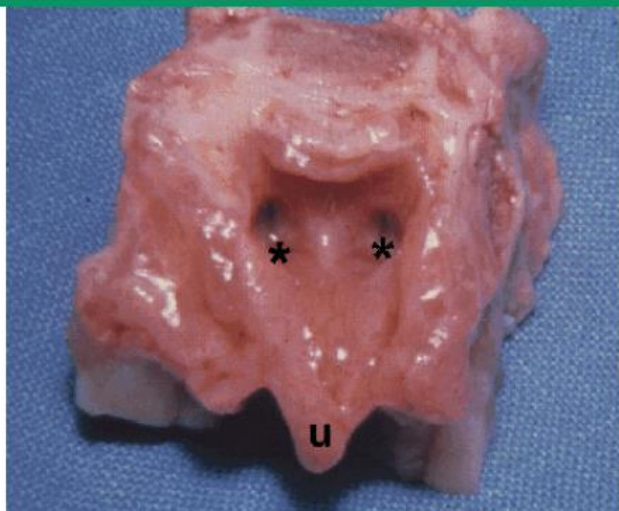
# Problemy chirurgiczne

Dr n. med. Łukasz Karpiński

# Zarośnięcie nozdrzy tylnych

- 1 na 7000 porodów
- Częściej występuje u dziewczynek.
- W 2/3 przypadków jest jednostronne.

Anatomic section of choanal atresia



# Zarośnięcie nozdrzy tylnych

- Zarośnięcie jednostronne ujawnia się często w późniejszym okresie życia.
- Objawy to:
  1. Nadmierna ilość wydzieliny z jednego nozdrza.
  2. Zatkanie jednego nozdrza.

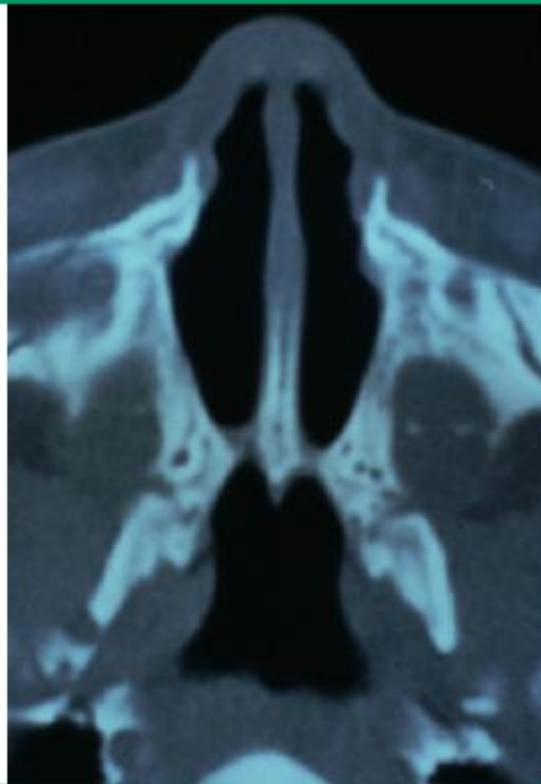
# Zarośnięcie nozdrzy tylnych

- Zarośnięcie obustronne często ujawnia się w pierwszych dobach życia.
  1. Zatkanie dróg oddechowych.
  2. Głośny oddech.
  3. Sinica, która ustępuje podczas płaczu.

# Zarośnięcie nozdrzy tylnych

- Niemożność włożenia cewnika 5-6 fr. do nozdrzy na głębokość powyżej 30mm.
- Badania dodatkowe- badanie przy pomocy lusterka.
- Ostateczne rozpoznanie – badanie KT z podaniem kontrastu do nozdrzy.

# Zarośnięcie nozdrzy tylnych

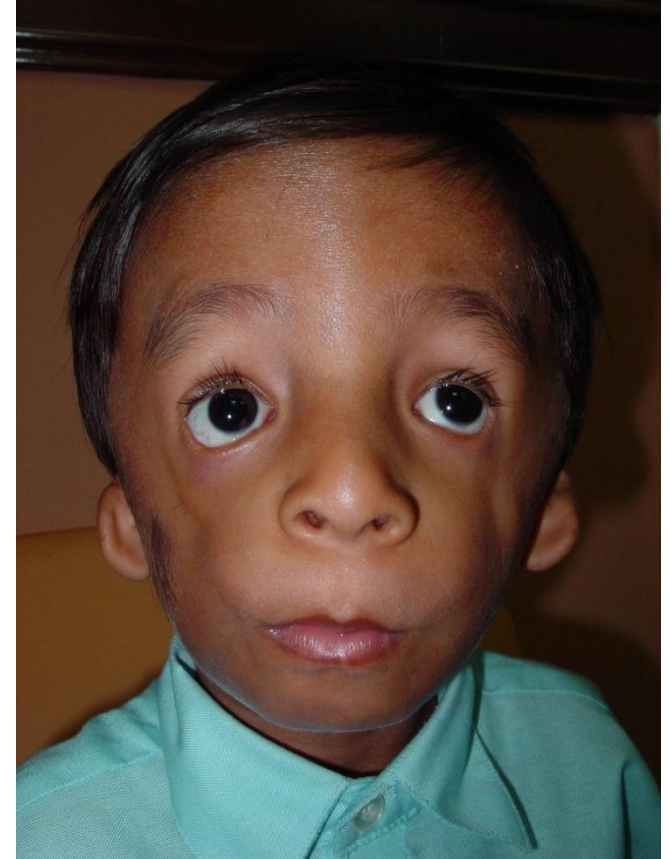


# Zarośnięcie nozdrzy tylnych

Zespół Treacher-Collins.

- Mutacja w obrębie chromosomu 5.
- Zmniejszona żuchwa (mikrognacja), zniekształcone oczy (antymongoidale ustawienie szpar powiekowych, rozszczep powiek dolnych), zniekształcone małżowiny uszne i wady ucha środkowego oraz wewnętrznego.

# Zarośnięcie nozdrzy tylnych





# Zarośnięcie nozdrzy tylnych

## CHARGE

1. Rozszczep tęczówki.
2. Wada serca.
3. Atrezja nozdrzy tylnych.
4. Zahamowanie wzrostu lub rozwoju psychoruchowego.
5. Wady układu moczowo-płciowego
6. Wady uszu lub głuchota.

# Zarośnięcie nozdrzy tylnych

## Asocjacja VACTERL

- Wady kręgow
- Atrezja odbytu
- Wrodzona wada serca
- Przetoka tchawiczo-przełykowa
- Atrezja przełyku
- Wady nerek
- Wady kończyn

# Zarośnięcie nozdrzy tylnych

## Wad współistniejące

- Wady twarzy, nosa, podniebienia
- Polidaktylia
- Wrodzone wady serca.
- Rozszczep tęczówki i naczyniówki.
- Upośledzenie umysłowe.
- Wady małżowiny usznej
- Zarośnięcie przełyku.
- Kraniosynostoza.
- Przetoka tchawiczo-przełykowa
- Przepuklina oponowo-rdzeniowa.

# Zarośnięcie nozdrzy tylnych

## Postępowanie

- Zabezpieczenie dróg oddechowych (rurka ustno-gardłowa, intubacja)
- Karmienie sondą.

# Zarośnięcie nozdrzy tylnych

Postępowanie operacyjne.

- Punkcja nozdrzy z założeniem stentów.
- Zabieg endoskopowy.
- Zabieg z dostępu przez podniebinie.

# Zarośnięcie nozdrzy tylnych

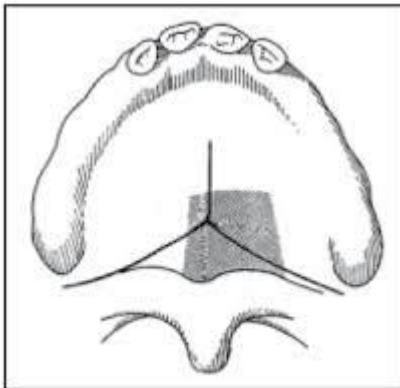
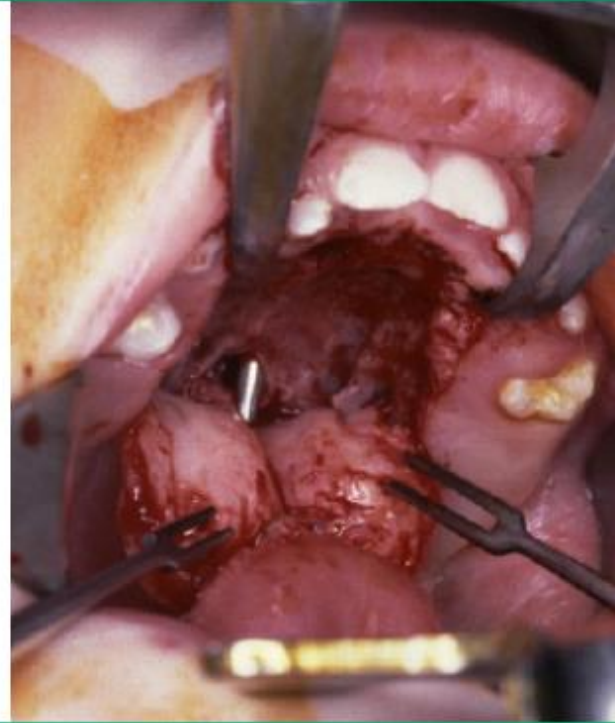


Fig-4: The technique of the William incision for transpalatal repair of choanal atresia

# Wady cewy nerwowej

- Druga najczęstsza grupa wad wrodzonych.
- Rozszczep kręgosłupa jest najczęstszą wadą z tej grupy.
- Częstość zależy od czynników etnicznych, geograficznych, żywieniowych.
- Częstość 1-7 na 1000 urodzeń.
- Występuje częściej u dziewczynek, niż u chłopców.
- Częstość w kolejnych ciążach jest 20 wyższa, niż w populacji.
- Częstość spadła po wprowadzeniu suplementacji kwasem foliowym.

# Rozszczep kręgosłupa.

- Przepuklina zamknięta – pokryta skórą.
- Przepuklina otwarta.



# Rozszczep kręgosłupa.

- Ośrodkowy układ nerwowy powstaje ze zgrubienia ektodermy (płytką nerwową) na początku trzeciego tygodnia ciąży.
- Boczne części płytki ulegają zgrubieniu tworząc fałdy nerwowe.
- Fałdy ulegają dalszemu wzrostowi i zarośnięciu tworząc tubę nerwową. Zarośnięcie zaczyna się w okolicy szyjnej.

# Rozszczep kręgosłupa.

- Do zarośnięcia dochodzi najpóźniej w regionie tylnym.
- Do rozszczepu dochodzi, jeżeli zarośnięcie nie dokona się do 28 dnia ciąży.

# Rozszczep kręgosłupa

- W większości są to wady izolowane.
- Mogą być powiązane z zaburzeniami chromosomowymi.
- Związane są niedoborem kwasu foliowego.
- Podawanie antagonistów kwasu foliowego zwiększa ryzyko wady (karbamazepina, fenobarbital, fenytoina, primdon, sulfasalazyna, trimetamina, trimetoprim)

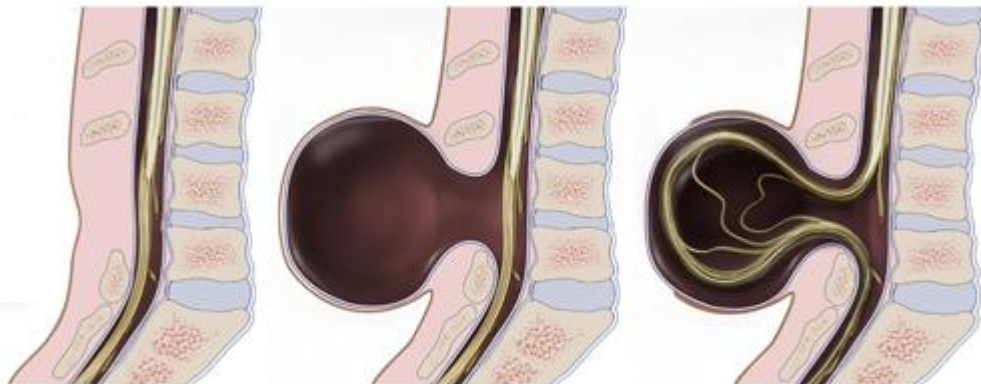
# Rozszczep kręgosłupa

Diagnostyka prenatalna.

- Poziom alfa-fetoproteiny. Ocena między 15-20 tygodniem ciąży. Test ułatwia diagnostykę **otwartej** przepukliny oponowo-rdzeniowej oraz bezmózgowia.
- Diagnostyka ultrasonograficzna.

# Przepuklina oponowo-rdzeniowa

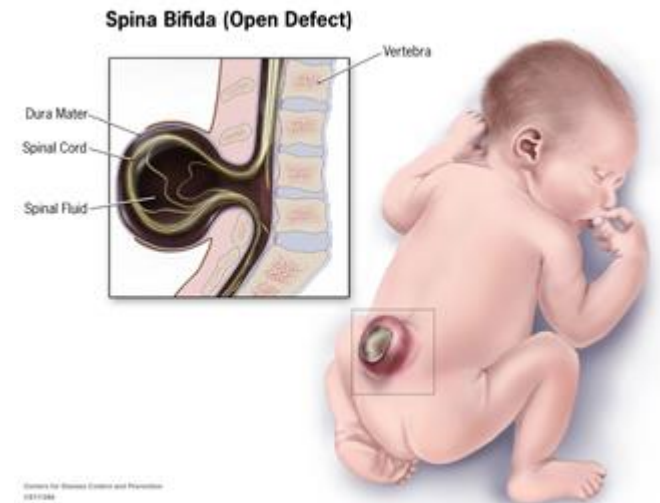
- W 80% wada dotyczy odcinka lędźwiowego i krzyżowego.
- Rozpoznanie poporodowe jest łatwe.



Spina bifida occulta

Meningocele

Myelomeningocele



© Centers for Disease Control and Prevention  
11/11/2006



# Przepuklina oponowo-rdzeniowa

- Objawy zależą od poziomu na którym jest uszkodzenie.
- Porażenie pęcherza moczowego oraz zwieraczy występuje u 97% pacjentów.
- Czasami część dróg nerwowych może zachowywać częściową funkcję..
- Zaburzenia funkcji pnia mózgu (zaburzenia połykania, porażenie strun głosowych, bezdech)
- Wodogłowie.

# Przepuklina oponowo-rdzeniowa

## Leczenie

- Do leczenia kwalifikowane są wszystkie dzieci.
- Śmiertelność wynosi około 24%.
- 85% pacjentów jest w stanie ukończyć szkołę średnią.
- Badania pacjentów w Wielkiej Brytanii:
  1. 71% pacjentów przeżyło 1 rok. W grupie pacjentów z wodogłowiem 56%.
  2. Przeżywalność spada wraz wiekiem - 50% około 20 roku życia.



# Przepuklina oponowo-rdzeniowa

## Ciąża i poród

- Poród w III stopniu referencji.
- Poród przedwczesny należy rozważyć przy okazji nagłej progresji wodogłowia.
- Przy położeniu miednicowym cięcie cesarskie.
- Przy położeniu główkowym – brak jednoznacznej odpowiedzi.

# Przepuklina oponowo-rdzeniowa

## Noworodek

- Ocena lokalizacji, rozmiaru i typu zmiany.
- Przy badaniu należy używać rękawiczek jałowych.
- Przepuklinę należy zaopatrzyć przy użyciu opatrunku nasączonego solą fizjologiczną.
- Duże ubytki należy okleić folią, aby zapobiec utracie ciepła.
- Dziecko układać na brzuchu.

# Przepuklina oponowo-rdzeniowa

## Badanie

- Ocena spontanicznej aktywności.
- Ocena siły mięśniowej oraz stopnia porażenia.
- Odpowiedź na bodźce.
- Obecność odruchów
- Stan noworodków z objawami neurologicznymi poprawia się w pierwszych 72 godzinach życia.
- Ważna jest ocena obecności wodogłowia.
- Ocena towarzyszących zmian: wady stóp, uszkodzenia stawów, kifoza, wady serca, układu pokarmowego, nerek.

# Przepuklina oponowo-rdzeniowa.

## Postępowanie

- Profilaktyczna antybiotykoterapia o szerokim spektrum.
- Zamknięcie wady w pierwszych 48 godzinach życia + antybiotykoterapia zmniejsza ryzyko infekcji z 19% do 1%.

# Przepuklina oponowo-rdzeniowa

## Wodogłowie

- Ocena przyrastani obwodów głowy i kontrola USG przez kilka pierwszych tygodni życia.
- Jeżeli obwód głowy nie przyrasta szybko i brak jest objawów to zaleca się postępowanie wyczekujące.
- Szybko postępujące wodogłowie wymaga założenia zastawki.
- Założenia zastawki wymaga około 60% pacjentów.
- Jeżeli obserwowano szybką progresję wodogłowia wewnątrzmacicznie zalecane jest założenie zastawki wraz z korekcją przepukliny.

# Przepuklina oponowo-rdzeniowa

## Powikłania

- Uszkodzenie zastawki.
- Zakotwiczenie rdzenia.
- Chiari II.
- Hydromyelia.

# Przepuklina oponowo-rdzeniowa

## Uszkodzenie zastawki

- Ból głowy, wymioty, letarg.
- Często przebieg bezobjawowy.
- W późniejszym okresie – pogorszenie wyników szkolnych, pogorszenie wydolności kończyn dolnych oraz zwieraczy układu moczowego.
- U 30% dzieci z uszkodzoną zastawką brak szybkiego poszerzenia komór mózgu.

# Przepuklina oponowo- rdzeniowa

## Zakotwiczenie rdzenia

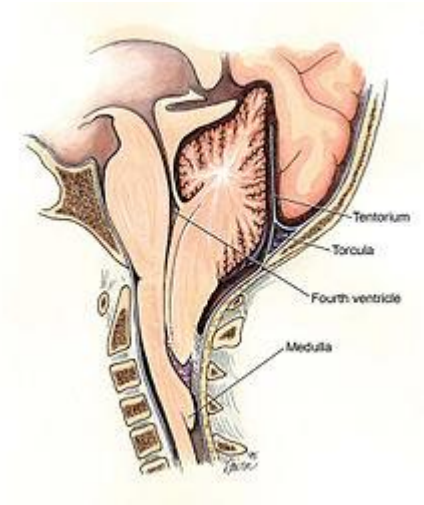
- Pogorszenie funkcjonalności kończyn dolnych.
- Pogorszenie funkcji układu moczowego.
- Nasiloną skolioza.
- Ból.
- Należy wykluczyć uszkodzenie zastawki.



# Przepuklina oponowo-rdzeniowa

## Zespół Chiari II

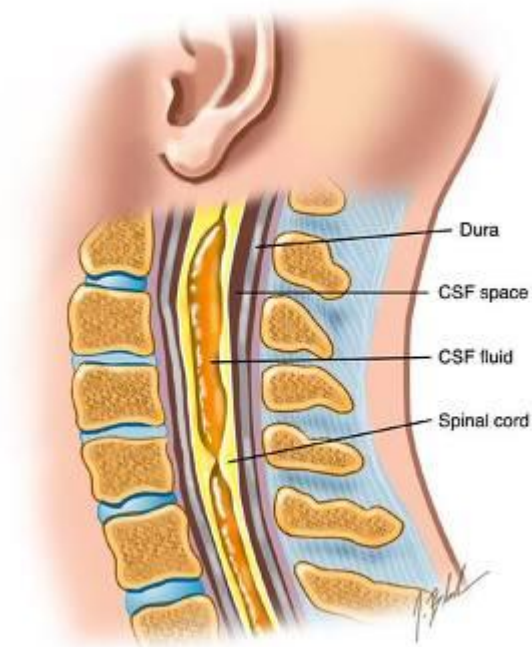
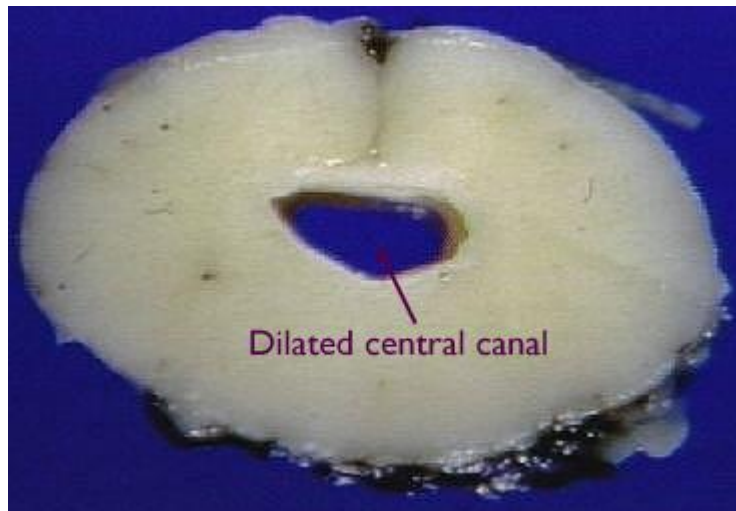
- Trudności w połykaniu.
- Stridor wdechowy.
- Bezdech.
- Postępowanie chirurgiczne.



# Przepuklina oponowo-rdzeniowa

## Hydromyelia

- 50% stabilnych pacjentów wykazuje obecność płynu w kanale centralnym rdzenia kręgowego.



# Przepuklina oponowo-rdzeniowa

## Hydromyelia

- Postępująca skolioza.
- Problemy urologiczne.
- Ból.
- Zaburzenia ruchowe lub czuciowe.
- Postępowanie do ewakuacja płynu.

# Przepuklina oponowo-rdzeniowa.

## Rozwój poznawczy.

- Rozwój poznawczy jest upośledzony u pacjentów z:

1. Malformacją Chiari II.
2. Wodogłowiem.
3. Po przebytej infekcji.

U większości pacjentów IQ jest w granicach normy.

# Przepuklina oponowo-rdzeniowa

Powikłania ze strony układu moczowego.

- Pęcherz neurogenny dotyczy prawie wszystkich pacjentów z przepukliną oponowo-rdzeniową.
- Postępowanie: okresowe cewnikowanie pęcherza, antybiotykoterapia profilaktyczna, leki antycholinergiczne.

# Przepuklina oponowo-rdzeniowa

Powikłania ze strony układu pokarmowego.

- Dotyczy prawie wszystkich pacjentów.
- Objawy: zaburzenia perystaltyki, zaburzenia funkcji zwieraczy.

# Przepuklina oponowo-rdzeniowa

Powikłania ortopedyczne.

- Obejmują wrodzone deformacje kończyn, stawów, skolioza (dotyczy większości pacjentów)

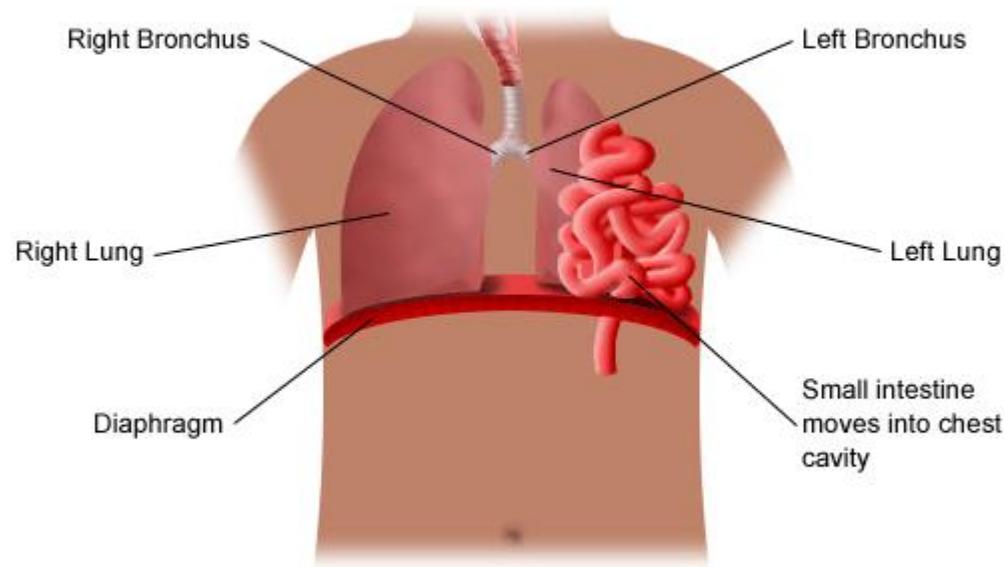
# Przepuklina przeponowa

- Zaburzenie rozwojowe przepony prowadzące do przemieszczenia się trzewi do klatki piersiowej.
- Obecność przepukliny u płodu zaburza rozwój płuc prowadząc do hipoplazji.



# Przepuklina przeponowa

## Congenital Diaphragmatic Hernia



# Przepuklina przeponowa

## Objawy

- Niewydolność oddechowa – najczęściej o ciężkim przebiegu.
- Beczkwata klatka piersiowa.
- Zapadnięta jama brzuszna.
- Brak szmeru oddechowego po jednej stronie, czasami słychać perystaltykę nad klatką piersiową.

# Przepuklina przeponowa

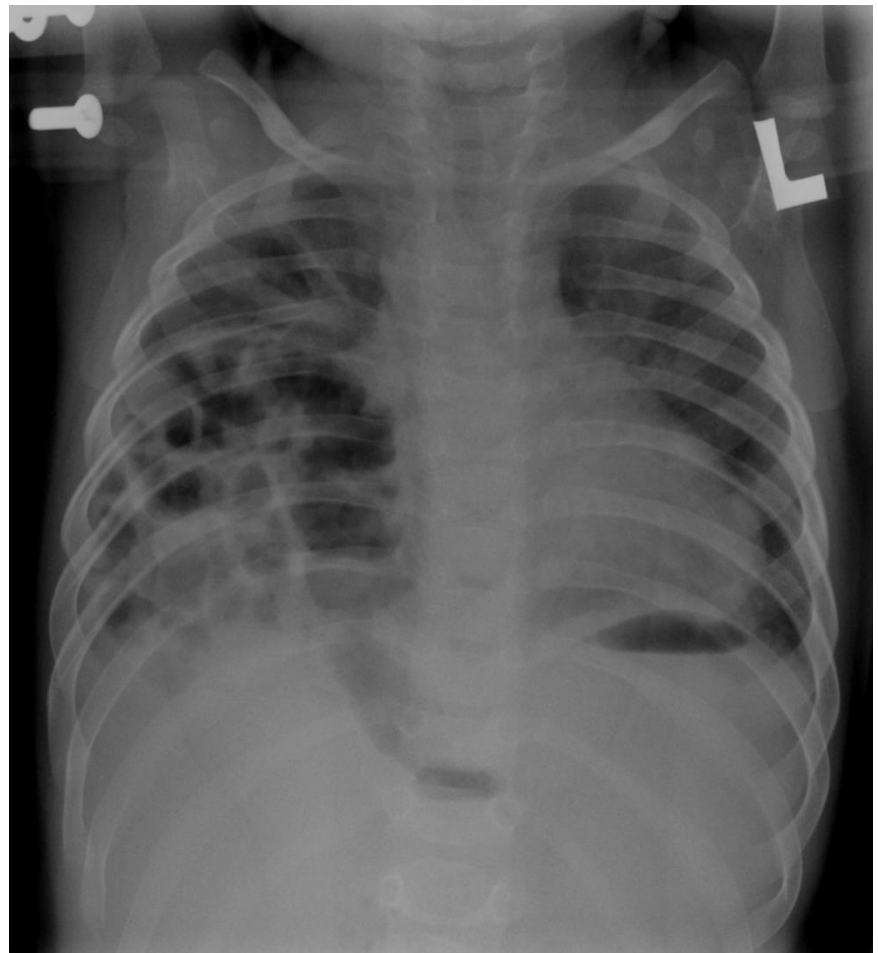
## Objawy.

- Dodatkowe wady występują u 50% pacjentów (aberracje chromosomowe, wady serca, wady cewy nerwowej).
- Zwiększone ryzyko wystąpienia nadciśnienia płucnego.

# Przepuklina przeponowa

## Diagnostyka.

- Prenatalne USG.
- RTG po porodzie.



# Przepuklina przeponowa

## Postępowanie.

- Obecnie zalecane jest szybkie wykonanie zabiegu, co jednak nie poprawiło przeżywalności.
- Pojawiają się opinie, aby zabieg przesunąć w czasie.

# Przepuklina przeponowa

## Postępowanie poporodowe.

- Intubacja.
- Stosowanie niskiego ciśnienia wdechowego.
- Założenie sondy dożołądkowej i odciąganie treści pokarmowej.
- Założenie cewników do naczyń pępowinowych.
- Średnie ciśnienie tętnicze należy utrzymać powyżej 50mmHg.
- Surfaktant raczej tylko u wcześniaków <34tc.

# Przepuklina przeponowa

- Saturacja powyżej 80%.
- $PaO_2 > 60 \text{ mmHg}$ .
- Unikanie barotraumy.
- Częstość oddechów 30-100/min.
- Ciśnienie szczytowe max. 20-25cm H<sub>2</sub>O.
- Rozważyć ECMO przy PIP > 28cm H<sub>2</sub>O.
- Permisywna hiperkapnia.
- Należy rozważyć HFOV oraz iNO.
- Podanie leków sedacyjnych.

# Przepuklina przeponowa

## ECMO

- Wskazania:
  1. Sat<85%, PaO<sub>2</sub><30mmHg.
  2. PIP>28cm H<sub>2</sub>O
  3. Hipotensja oporna na leczenie.
  4. Kwasica metaboliczna.
- Wskazania różnią się pomiędzy ośrodkami.



# Przepuklina przeponowa

## ECMO

- Kryteria wyłączenia:
  1. Wady letalne
  2. Ciężkie krwawienie dokomorowe

# Przepuklina przeponowa

## Postępowanie chirurgiczne

- Odprowadzenie narządów jamy brzusznej do klatki piersiowej.
- Zaszycie przepukliny z ewentualnym wszyciem łąaty. Rzadziej spotykaną techniką jest rozszczepienie mięśni brzucha i użycie ich jako łąaty.
- Czasami pacjent wymaga wszycia worka silo, jeżeli pojemność jamy brzusznej jest niewystarczająca.

# Przepuklina przeponowa

- Przeżywalność w przypadku opóźnienia zabiegu do czasu stabilizacji i selektywnego wykorzystania ECMO wynosi 79%-92%.
- W przypadku natychmiastowego zabiegu – ok.56%.

# Przepuklina przeponowa

## Kiedy wykonać zabieg?

- W przypadku małej przepukliny po 48-72 godzinach po porodzie.
- W przypadku miernie nasilonej hipoplazji i przy odwracalnym nadciśnieniu płucnym po 5-10 dniach.
- U pacjentów wymagających ECMO – kontrowersje:
  1. Operacja w trakcie ECMO – duża ilość ciężkich krwawień dokomorowych
  2. Operacja, kiedy pacjent jest gotowy, aby zakończyć ECMO

# Przepuklina przeponowa

## Powikłania

- Przetrwale nadciśnienie płucne.
- Krwawienie.
- Chylothorax.
- Zakażenie.
- Dysplazja oskrzelowo-płucna.
- Nawrót przepukliny.
- Defekty ściany jamy brzusznej lub klatki piersiowej.
- Problemy z karmieniem.
- Nieprawidłowy rozwój neurologiczny.

# Przepuklina przeponowa

- Przetrwale nadciśnienie płucne szczególnie dotyczy pacjentów wymagających ECMO.
- Z czasem funkcjonowanie płuc ulega poprawie do 2 roku życia, nawet jeżeli początkowo występowała hipoplazja.
- Wady klatki piersiowej dotyczą ok.23% pacjentów.
- Nawrót przepukliny 2%-22% dzieci. Nawrót występuje częściej w grupie ECMO (27%-57%).

# Przepuklina przeponowa

- Zakażenie łąty- przy użyciu łąt z Gore-texu 4%-5%.
- GERD, zaburzenia perystaltyki – 50%. 18% wymaga zabiegu z powodu refluksu.
- Zaburzenia wzrastania – 30%-86%.
- Zaburzenia rozwoju – 30%-80%

# Przepuklina przeponowa

- Przeżywalność – 70%-92%.
- Zachodnia Australia – 35% noworodków umiera przed dotarciem do szpitala III stopnia referencji.
- Wielka Brytania – przeżywalność 40%.
- Wschodnia Australia – 8% - terminacja ciąży, 10% - martwe urodzenia, 82%- żywe urodzenia. Spośród żywych urodzeń przeżyło 56%.
- Japonia – przeżywalność 84%.
  1. HFOV- 71% (przeżyło 74%)
  2. iNO-56% (przeżyło 68%)
  3. ECMO-7% (przeżyło 37%)



# Przepuklina przeponowa

Czynniki pogarszające rokowanie.

- Wcześnieactwo
- Nadciśnienie płucne
- Transport
- Niska saturacja
- Duża przepuklina
- Przepuklina prawo, czy lewostronna ???

# Przepuklina przeponowa

## Późna przepuklina przeponowa

- Badanie na 15 pacjentach. Przepuklina rozpoznana między 4 dniem, a 10 rokiem życia.
- 6 pacjentów – objawy oddechowe
- 6 pacjentów – objawy brzuszne
- 3 pacjentów oba

# Przepuklina sznura pępowinowego

- Częstość 1/5000 urodzeń.
- Często współistnieje z innymi wadami – trisomie 13,15,16,18, zespół Beckwith-Wiedemann) – 50%-70%.
- 95% przepuklin łatwo rozpoznać przy użyciu USG.

# Przepuklina sznura pępowinowego

Wady współistniejące.

- Wady serca – 40%.
- Wady cewy nerwowej.
- Rozszczep wargi/podniebienia.
- Przetrwąta kloaka.

# Przepuklina sznura pępowinowego

## Diagnostyka prenatalna

- Kariotyp.
- Badanie w kierunku zespołu Beckwith-Wiedemann.
- Echokardiografia.
- Poziom alfa-fetoproteiny.
- Poród w III stopniu referencji.
- Cięcie cesarskie  $\geq 39$ tc. – brak dowodów na wyższość nad porodem siłami natury.

# Przepuklina sznura pępowinowego

Postępowanie z noworodkiem.

- Obłożenie zmiany wilgotnym, sterylnym opatrunkiem.
- Założenie sondy żołądkowej.
- Ocena wydolności oddechowej.
- Kontakt naczyniowy.
- Komfort cieplny – inkubator, promiennik.
- Antybiotykoterapia.
- Ocena utraty płynów.

# Przepuklina sznura pępowinowego

## Zabieg

- Przepukliny o średnicy do 2cm – zabieg jednoetapowy.

# Przepuklina sznura pępowinowego

## Zabieg

- Przepuklina od 2 do 9 cm. średnicy.
- Założenie worka Silo na około 3-7 dni. Stopniowe zmniejszanie worka powoduje wchodzenie trzewi do jamy brzusznej oraz rozciągnięcie skóry.
- Jeżeli w przepuklinie znajdowała się wątroba to zmniejszanie worka powinno się odbywać pod kontrolą USG.
- Po korekcji przepukliny pacjenci mogą wymagać przewlekłej wentylacji z powodu upośledzonej funkcji przepony.



# Przepuklina sznura pępowinowego

## Rokowanie

- W przypadku współistnienia innych wad – śmiertelność 80%.
- 75%- pacjentów, którzy przeżyli – brak długotrwałych komplikacji ze strony układu pokarmowego.
- Upośledzenie rozwoju fizycznego i umysłowego – 1/3 pacjentów.

# Przepuklina sznura pępowinowego



# Przepuklina sznura pępowinowego



# Przepuklina sznura pępowinowego



# Wytrzewienie

- Częstość 1-5/10000 urodzeń.
- Koreluje ze stylem życia matki – alkohol, papierosy, niska masa ciała, częste infekcje układu moczowego.
- Częściej u rasy białej oraz w ciążach pojedynczych.

# Wytrzewienie

## Diagnostyka

- Rozpoznanie na podstawie USG w ciąży.
- Podwyższony poziom alf-fetoproteiny.
- W przeciwieństwie do przepukliny sznura pępowinowego, wytrzewienie rzadko współistnieje z innymi wadami (10%)
- Wady w obrębie przewodu pokarmowego współistnieją w 25%:
  1. Nieprawidłowy obrót jelit.
  2. Zarośnięcie jelit.
  3. Zwężenie jelita.
  4. Uchyłek Meckel`a
  5. Wady pęcherza moczowego.

# Wytrzewienie

## Poród

- U noworodków z wytrzewieniem częściej współistnieje wcześniactwo.
- 70% noworodków rodzi się po 37tc.
- Wytrzewienie nie jest wskazaniem do cięcia cesarskiego.
- Niektóre ośrodki zalecają cięcie w przypadku wytrzewienia obejmującego wątrobę.
- Poród w ośrodku III stopnia referencji.

# Wytrzewienie

Postępowanie z noworodkiem.

- Owinięcie wytrzewienia jałowym opatrunkiem. Na to powinna być założona folia.
- Założenie sondy żołądkowej.
- Kontakt żylny.
- Ocena wydolności oddechowej.
- Utrata płynów 2,5x większa w porównaniu do zdrowego noworodka.
- Komfort cieplny.



# Wytrzewienie

## Zabieg

- Zabieg jednoetapowy możliwy u 70% pacjentów.
- W pozostałych przypadkach założenie worka Silo.
- Zaburzenia motoryki przewodu pokarmowego po zabiegu są typowe w tej grupie dzieci.

# Rokowanie

- Przeżywalność – 90%.
- Powikłania związane z zakażeniem, zwężeniem lub zarośnięciem jelita, martwicą i perforacją przewodu pokarmowego dotyczą w większości pacjentów u których współistniały inne wady.

# Wytrzewienie



# Wytrzewienie



# Wytrzewienie



# Wytrzewienie



# Epidemiologia

- Częstość 1 na 3500 porodów
- Najczęściej współistnieje z zarośnięciem przełyku



# Klasyfikacja



**Type: A**  
Esophageal atresia without  
tracheoesophageal fistula  
(8% of cases)



**Type E:**  
Tracheoesophageal fistula  
without esophageal atresia  
(H-type) (4% of cases)

## Esophageal atresia with tracheoesophageal fistula (88% of cases)



**Type B:**  
Esophageal atresia with  
proximal tracheoesophageal  
fistula (1% of cases)



**Type C:**  
Esophageal atresia with  
distal tracheoesophageal  
fistula (84% of cases)



**Type D:**  
Esophageal atresia with  
proximal and distal  
tracheoesophageal  
fistula (3% of cases)



# Objawy

- Wielowodzie (u noworodków z zarośnięciem przełyku)
- Duża ilość wydzieliny w jamie ustnej
- Rozdęty żołądek
- Zapalenie płuc
- Przetoka typu H – kaszel, krztuszenie się w czasie lub po karmieniu, częste zapalenia płuc. Objawy mogą nie być charakterystyczne w okresie noworodkowym.

# Rozpoznanie

- Próba założenia sondy oraz zdjęcie RTG
- Próba podania kontrastu do przełyku

# Leczenie

- Zabieg chirurgiczny.
- W przypadku znacznego skrócenia przetyku zabieg jednorazowy może nie być możliwy.

# Rokowanie

- Rokowanie zależy od wad współistniejących (wady serca).
- Powikłania: przeciekanie zespolenia, zwężenia przełyku, nawrót przetoki, dysfagia (50%), GERD ze zmianami zapalnymi przełyku (40%), GERD bez zmian zapalnych (56%), infekcje układu oddechowego (24%), astma (22%), świsty (35%), przewlekły kaszel (15%), przełyk Baretta (6%), rak przełyku (1%).

## Grupa wad obejmująca:

- Rozszczep wargi z rozszczepem podniebienia (CL/CP)
- Izolowany rozszczep wargi (CL)
- Izolowany rozszczep podniebienia (CP)
  
- Częstość 14,5/10000 urodzeń

# Epidemiologia

Częstość występowania zależy od:

- Rasy: najrzadziej rasa czarna, najczęściej rdzenni Amerykanie.
- Płci: Izolowany rozszczep wargi oraz rozszczep wargi z rozszczepem podniebienia – częściej chłopcy, izolowany rozszczep podniebienia – częściej dziewczynki
- Częstość wzrasta wraz z wiekiem matki

# Embriologia

- Rozszczep wargi dokonuje się w pierwszych 35 dniach życia postkonceptyjnego.
- Rozszczep podniebienia dokonuje się w pierwszych 56-58 dniach życia.

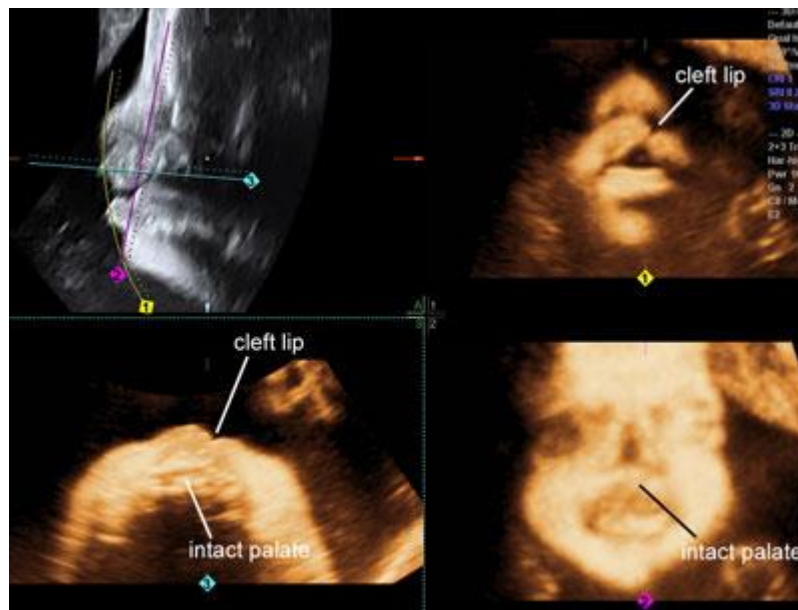
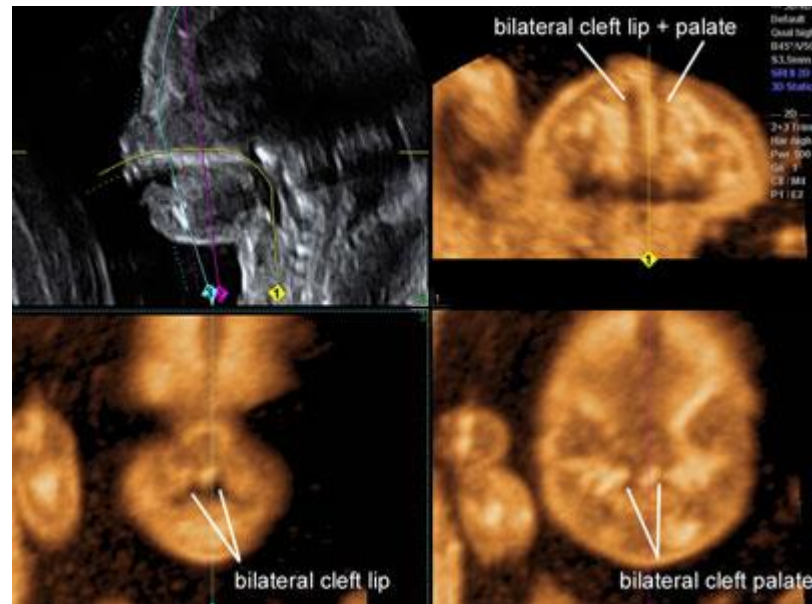
# Przyczyny

- Genetyka: geny odpowiedzialne za powstanie wady: Sonic hedgehog, TGF-alfa, TGF-beta-3, IRF-6.
- Leki: fenytoina, kwas walproinowy, topiramata, metotreksat, sterydy (?)
- Palenie papierosów
- Alkohol
- Niedobór kwasu foliowego



# Diagnostyka

- Diagnostyka prenatalna: najwcześniej ok. 13-14 tygodnia ciąży.
- Dokładność rozpoznania prenatalnego różna :9%-100%. Średnia 33,3% dla CL/CP, 20,3% CL, 0,3% CP
- Jeżeli rozszczep współistnieje z innymi wadami to jest to wskazanie do amniocentezy.
- Obecność rozszczepu nie wpływa na opiekę okołoporodową matki.
- Była jedna próba korekcji prenatalnej: noworodek urodził się przedwcześnie i zmarł po 2 miesiącach.
- Najdokładniej wadę uwidocznąć można w USG 3D oraz MRI.



# Postępowanie

- Noworodki mogą prezentować problemy z karmieniem lub oddychaniem.
- Rozszczep wargi można operować po 3 miesiącu życia, rozszczep podniebienia po 6 miesiącach życia.

# Ryzyko powtórzenia wady

- Częstość nie zależy od ciężkości wady.
- Dokładne badanie rodziców może ujawnić obecność mikroformy rozszczepu. Obecne są postaci autosomalne dominujące lub recesywne związane z płcią.
- Rozszczep jako element całego zespołu.
  1. Delecja 22q11 – zespół DiGeorge
  2. Zespół oral-facial-digital typ I- dominujący związany z X
  3. Zespół Treacher-Collins
  4. Zespół taśm owodniowych
  5. Zespół Sticlera -